

policitemia espúria. Excluídas após estudo pormenorizado: Policitemia primária, patologias pulmonar, hematológica, hepática e renal. Observámos hirsutismo facial (barba/bigode) e alopecia masculina (frontal/occipital), iniciados lentamente desde há seis anos. Análises hormonais favoráveis a causa ovárica: testosterona total/livre 5,88 ng/ml (0,04-0,8)/4,98 pg/ml (ND-1,55), 17 α -hidroxiprogesterona 7,25 ng/ml (0,2-1,7), betaestradiol 76 pg/ml (ND-30), e não de origem suprarrenal (SO4DHEA, Androstenediona, Cortisol: normais). Ultrassonografia vaginal e RMN revelaram hipertrofia do ovário direito (33 \times 22 mm) e fibromiomas. Realizada histerectomia e anexectomia bilateral. Histopatologicamente diagnosticou-se tumor benigno de células de Leydig, variante hilar. As análises hormonais normalizaram imediatamente, mas não será de esperar melhoria do hirsutismo antes de 3-6 meses. A policitemia corrigiu pela ooforectomia (Hb 15,4 g/dl 10 dias pós-cirurgia), diagnosticando-se policitemia por hiperandrogenismo de causa tumoral ovárica.

Discussão: O hiperandrogenismo tumoral ovárico deve-se a < 10% dos tumores ováricos e os de células de Leydig correspondem a 0,1% dos tumores virilizantes do ovário, sendo mais raros os de células não-hilares. Alguns tumores secretam igualmente estrogénios. A policitemia por tumor virilizante do ovário, raramente descrita, deve-se ao estímulo eritropoico medular pelos androgénios, mais raramente ao aumento secundário de eritropoietina renal ou de renina. A policitemia da nossa doente resolveu após ooforectomia.

P22. UMA GRAVIDEZ INESPERADA NUM CASO DE HIPOGONADISMO HIPERGONADOTRÓFICO

C. Moniz, F. Serra, R. Ferreira, C. Vasconcelos, M. Saraiva

Serviço de Endocrinologia, Diabetes e Metabolismo. Hospital de Egas Moniz. CHLO-EPE.

Introdução: A falência ovárica primária está associada, maioritariamente, a alterações cromossómicas e achados fenotípicos característicos. Raramente, a disfunção gonadal pode ser adquirida.

Caso clínico: Apresentamos uma mulher de 25 anos, referenciada à consulta, aos 16,98 anos, por baixa estatura e amenorreia primária. Referia pubarca aos 15 anos, mas sem desenvolvimento mamário. Dos antecedentes pessoais salientava-se gestação de termo, peso 3.850 g, normal desenvolvimento psicomotor e de aprendizagem. Aos quatro anos fez autotransplante medular por Leucemia Linfoblástica Aguda (LLA), com remissão. Os antecedentes familiares eram irrelevantes. À observação na primeira consulta: estatura de 148,7 cm (-2,14DP) e peso 47 kg (-0,93 DP), alterações sugestivas de Síndrome de Turner (pescoço alado, implantação baixa pavilhões auriculares, cubitus valgus, afastamento mamilar e sindactilia parcial do 2º e 3º dedos do pé esquerdo). Estadio pubertário PP3M1. Analiticamente tinha um hipogonadismo hipergonadotrófico: FSH 101 mUI/ml; LH 16,1 mUI/ml e Estradiol < 9 pg/ml. O cariótipo, no sangue periférico e nos fibroblastos cutâneos, era 46,XX. Na ecografia pélvica não foi identificado útero ou anexos e na TC pélvica admitia-se um “esboço uterino atrófico, sem alterações valorizáveis nas áreas anexiais que não tinham o desenvolvimento habitual para a idade”. Nessa ocasião admitiu-se o diagnóstico de disgenesia gonadal XX. Iniciou terapêutica substitutiva, com hemorragias uterinas cíclicas. Quatro anos após o diagnóstico foram colocadas pela doente dúvidas acerca da fertilidade e efetuou-se ecografia pélvica que documentou a presença de útero e anexos de acordo com o esperado para a idade. Dois anos depois a doente engravidou, sem assistência médica, e teve uma gravidez sem intercorrências.

Discussão: Neste contexto, outro diagnóstico a considerar será o de uma falência ovárica resultante da terapêutica para a LLA, com recuperação da função ovárica, embora tardia. Está descrito na literatura, em casos semelhantes, dimensões uterinas normais

após terapêutica estrogénica, contudo as gravidezes descritas nestas situações resultam de reprodução medicamente assistida.

P23. PSEUDOHERMAFRODITISMO MASCULINO. HIPOPLASIA DAS CÉLULAS DE LEYDIG

S. Belo, A. Magalhães, D. Carvalho

Serviço de Endocrinologia, Diabetes e Metabolismo. Centro Hospitalar de S. João. Faculdade de Medicina. Universidade do Porto.

Introdução: O recetor da hormona luteinizante (rLH) desempenha um papel crucial no desenvolvimento sexual e na função reprodutora. Mutações deste receptor são responsáveis por 3 entidades clínicas conhecidas: hipoplasia das células de Leydig, hipogonadismo hipergonadotrófico com amenorreia primária e puberdade precoce familiar masculina. As duas primeiras entidades resultam da inativação do receptor. Na hipoplasia das células de Leydig, autossómica recessiva, o espectro fenotípico correlaciona-se com o grau de actividade residual do recetor mutado.

Caso clínico: Doente de 36 anos, referenciada à Consulta de Endocrinologia por amenorreia primária. Apresenta história de pubarca aos 13 anos e ausência de telarca (algum desenvolvimento mamário apenas após início de estoprogestativos). História familiar de amenorreia primária em prima paterna. Ao exame apresentava desenvolvimento mamário no estadio III de Tanner, escassos pelos púbicos, genitais externos femininos e massas únicas, inguinais, bilateralmente. O cariótipo revelou tratar-se de um indivíduo 46XY, analiticamente apresentava FSH 15,59 mUI/mL, LH 35,71 mUI/mL, PRL 3,1 ng/mL, estradiol 24,0 pg/mL, testosterona total 0,10 ng/mL e 17-hidroxi-progesterona 0,96 ng/mL. Na RMN imagem sugestiva de vagina, não se identificando ovários, e nas regiões inguinais imagens sugestivas de testículos. Efetuou teste de estimulação com gonadotrofina coriônica humana com os seguintes resultados: testosterona total 0,08-0,08 ng/mL e 17-hidroxi-progesterona 0,94-0,41 ng/mL. Foi submetida a cirurgia para exérese testicular. No estudo anatomopatológico presença de parênquima testicular desprovido de células germinativas e ausência de células de Leydig. Encontra-se em curso pesquisa de mutações do recetor da LH.

Discussão: As formas mais severas de hipoplasia das células de Leydig, em indivíduos 46XY, caracterizam-se pelo predomínio de genitais externos femininos e ausência de diferenciação sexual secundária na adolescência. Nas formas ligeiras os doentes apresentam genitais externos predominantemente masculinos, micropénis/hipospádias, ou infertilidade sem ambiguidade sexual. Bioquimicamente esta entidade caracteriza-se por baixos níveis de testosterona, sem aumento dos precursores, mesmo após estimulação com gonadotrofina coriônica humana, e níveis de LH aumentados.

P24. UM CASO OCULTO DE TUMOR VIRILIZANTE DO OVÁRIO

B.D. Pereira¹, C. Vinagre², S. Schäfer³, T.S. Nunes¹, H.V. Luiz¹, C. Matos¹, I. Manita¹, C. Marques³, A. Vieira², L. Raimundo¹, J. Portugal¹

¹Serviço de Endocrinologia; ²Serviço de Ginecologia e Obstetrícia;

³Serviço de Patologia Clínica. Hospital Garcia de Orta, E.P.E. Almada-Setúbal.

Introdução: Os tumores virilizantes constituem uma causa rara de hirsutismo (< 1%). Têm origem ovárica ou suprarrenal, sendo a primeira mais frequente. Surgem habitualmente a partir da 3ª década de vida, estando associados a sintomas de hiperandrogenismo rapidamente progressivos e a níveis elevados de testosterona (> 200 ng/dL), tendo baixo potencial metastático.